

KLİNİK GENETİK

İÇİNDEKİLER CONTENTS

**Sayı Editöründen**

Tahsin YAKUT

- 1 **Nadir Görülen Kromozomal Hastalıklar**  
Rare Chromosomal Diseases  
*Tuna GÜLTEN, Mehmet TÜRE, Orhan GÖRÜKMEZ*
- 6 **Sık Görülen Genetik Sendromlar**  
Common Genetic Syndromes  
*Şebnem ÖZEMRİ SAĞ, Özlem GÖRÜKMEZ, Tahsin YAKUT*
- 16 **Fetal Muayene ve Genetik Hastalıklar**  
Fetal Examination and Genetic Diseases  
*Mutlu KARKUCAK, Yavuz ŞAHİN*
- 23 **Genetik Açıdan Tekrarlayan Gebelik Kaybı**  
Genetic Aspects of Recurrent Pregnancy Loss  
*Meral YİRMİBEŞ KARAOĞUZ*
- 28 **Prenatal Tanı; Noninvaziv ve İnvaziv Yaklaşımlar**  
Prenatal Diagnosis; Non-Invasive and Invasive Approaches  
*Seher BAŞARAN*
- 32 **Doğumsal Malformasyonlardan Sendrom Tanısına**  
From Congenital Malformations to Syndrome Identification  
*Umut ALTUNOĞLU, Hülya KAYSERİLİ*
- 40 **Global Gelişme Geriliği ve Entellektüel Yetersizliğe Genetik Yaklaşım**  
Genetic Approach to Global Developmental Delay and Intellectual Disability  
*Esra IŞIK, Zehra MANAV, Özgür ÇOĞULU*
- 51 **Genetik Danışma Nedir, Nasıl Verilir?**  
What is Genetic Counselling, How is Counselling?  
*Safiye ULUÇAY, Fethi Sırrı ÇAM*
- 56 **Kuşkulu Genitalya**  
Ambiguous Genitalia  
*Ömer TARIM*

- 61 **Tek Gen Diyabetlerinde Genetik**  
Genetics in Monogenic Diabetes  
*Ahmet YEŞİLYURT, Muhammed Yunus ALP*
- 69 **İskelet Displazilerine Yaklaşım**  
Approach to Skeletal Dysplasias  
*Pelin Özlem ŞİMŞEK KİPER, Yasemin ALANAY*
- 81 **Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Klinik Yaklaşım**  
Clinical Approach to Inherited Metabolic Diseases  
*Şahin ERDÖL, Halil SAĞLAM*
- 87 **Hipofosfazya**  
Hypophosphatasia  
*Halil SAĞLAM, Şahin ERDÖL*
- 93 **Ailevi Hiperkolesterolemi: Klinik ve Genetik Yaklaşım**  
Familial Hypercholesterolemia: Clinical and Genetic Characteristics  
*Saim SAĞ, Şebnem ÖZEMİR SAĞ, Sümeyye GÜLLÜLÜ*
- 101 **Ani Kardiyak Ölümde Genetiğin Rolü**  
Role of Genetics in Sudden Cardiac Death  
*Volkan TUZCU*
- 105 **Ailevi Akdeniz Ateşi ve Diğer Otoinflamatuvar Hastalıkların Genetiği**  
Genetics of Familial Mediterranean Fever and Other Autoinflammatory Diseases  
*Ahmet GÜL*
- 109 **Duchenne Musküler Distrofisi'nde Gelişen Tedavilerin Özeti**  
Newer Treatments in Duchenne Muscular Dystrophy  
*Haluk TOPALOĞLU*
- 115 **Teratolojik Danışmanın Önemi**  
The Importance of Teratologic Counseling  
*Selçuk DAŞDEMİR, Mehmet SEVEN*
- 119 **Ailesel Kanserler ve Genetiği**  
Familial Cancer and Genetics  
*Burcu SAĞLAM ADA, Ajlan TÜKÜN*
- 125 **Akut Miyeloid Lösemi ve Moleküler Genetik Belirteçler**  
Molecular Genetic Markers of Acute Myeloblastic Leukemia  
*Gönül OĞUR, Hatice MUTLU ALBAYRAK*
- 133 **Akut Lenfoblastik Lösemi ve Genetik Belirteçler**  
Genetic Markers of Acute Lymphoblastic Leukemia  
*Gönül OĞUR, Ümmet ABUR, Hatice MUTLU ALBAYRAK*
- 141 **Miyeloproliferatif Neoplazmlar, Kronik Lenfositik Lösemi ve Genetik Belirteçler**  
Genetic Markers of Myeloproliferative Disorders and Chronic Lymphocytic Leukemia  
*Ümmet ABUR, Gönül OĞUR*
- 149 **Array-CGH'nin Kanserde Kullanımı**  
The Use of Array-CGH in Cancer  
*Hatip AYDIN, Mustafa ÖZEN*
- 155 **Yeni Nesil Dizileme Teknolojisinin Tıpta Kullanımı: Örnek Hastalık Grubu Olarak Nörogelişimsel Hastalıklar**  
The Use of Next Generation Sequencing in Medicine: Neurodevelopmental Disorders as A model Disease Group  
*Ahmet Okay ÇAĞLAYAN*